

SINDROME DE PRUNE-BELLY (VIENTRE EN CIRUELA). REPORTE DE CASO Y REVISION DE LA LITERATURA

*** Dr. Roberto Logroño Di Vanna**

**** Dr. José P. Montero Ramos**

Resumen

El Síndrome de Prune-Belly es una entidad definida de etiología desconocida, que consiste de un espectro de malformaciones congénitas capaces de conllevar el embarazo a aborto, natimuerto o a complicaciones post-natales, usualmente urinarias, de diverso grado de morbilidad/mortalidad, las que determinarán el desenlace del infante nacido con la afección.

En el presente trabajo reportamos un caso de Prune-Belly que culminó en aborto, el cual exhibió los hallazgos clásicos de este infrecuente síndrome

Síndrome de vientre en ciruela

Abstract

The Prune-Belly Syndrome is a well defined entity of unknown etiology, consisting of a broad spectrum of congenital malformations, that may lead pregnancy to abortion, stillbirth or to postnatal complications, usually urinary, of varied degree of morbidity/mortality, which will eventually determine the outcome of the infant born with this anomaly. Herein, we describe a case of Prune-Belly that ended in abortion and show the classic fettaures of this rare syndrome

Prune-Belly Syndrome

*** Médico-Patólogo. Laboratorio Dr. Logroño Batlle y Clínica Corazones Unidos, Santo Domingo, Republica Dominicana**

**** Ginecólogo-Obstetra. Clinica Corazones Unidos, Santo Domingo, Republica Dominicana**

INTRODUCCION

El Síndrome de Prune-Belly (SPB) o Vientre en Ciruela, también conocido como Síndrome de Eagle-Barret, en honor de los primeros investigadores que lo describieron, consiste de un conjunto de malformaciones congénitas, que incluye la tríada casi constante de:

- anomalías del tracto urinario
- criptorquidea y
- deficiencia -hipoplasia o atrofia- de la musculatura esquelética del abdomen anterior.

Las malformaciones urinarias más frecuentes son:



FIGURA No. 1.- FETO Y PLACENTA. NOTESE FLACIDEZ, PLEGUES Y DILATACION VENTRAL, ASI COMO DISCRETO TALIPES EQUINOVARUM Y CONGESTION MARCADA DE MIEMBROS INFERIORES.

Anomalías de la uretra posterior y/o próstata, dilatación -tipo megaloquística- de la vejiga urinaria, megaureter, hidronefrosis y displasia renal quística en grado variable.

El SPB es una entidad poco frecuente, que ha sido reportada ocurriendo en 1 de cada 35,000 a 50,000 nacimientos vivos y afecta casi exclusivamente al sexo masculino.¹

El presente reporte de caso consiste de un feto masculino de 18 semanas de edad gestacional, muerto intrauterinamente, que fue obtenido por inducción de aborto y presentó los

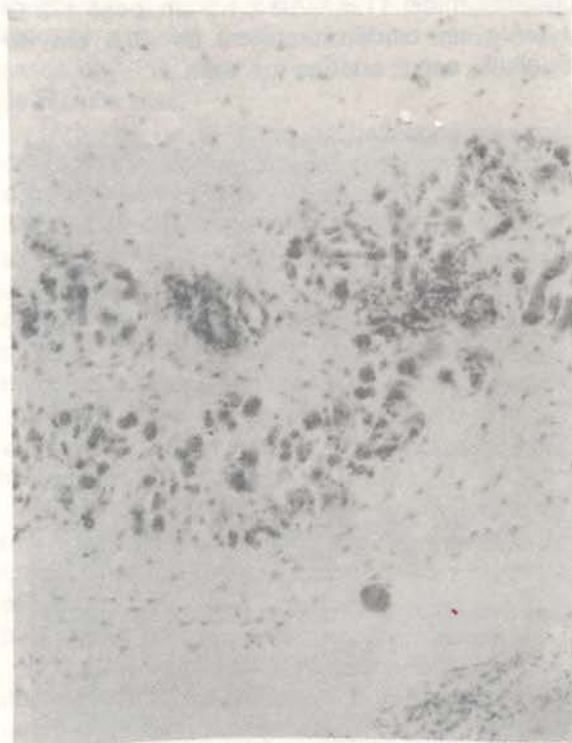


FIGURA No. 2.- MICROFOTOGRAFIA DE PARED ABDOMINAL. OBSERSE LA PRESENCIA DE CELULAS (FIBRAS) MUSCULARES ESQUELETICAS NO-COMPACTAS, QUE SE INTERRUMPEN HACIA LA IZQUIERDA DEL CAMPO INFERIOR, EN UN TRASFONDO DE TEJIDO CONECTIVO LAXO. (X 100)

hallazgos morfológicos clásicos del SPB.

REPORTE DE CASO

Una mujer de 28 años de edad, raza blanca e historia de embarazo previo no complicado, que produjo un infante a término, viajó a la ciudad de Miami, Florida y sometió a chequeo prenatal su segunda gestación en curso, en un centro hospitalario de allí.

La evaluación ultrasonográfica puso en evidencia alteraciones fetales consistentes en el Síndrome de Prune-Belly y, alegadamente, le fue realizada una amniocentesis para realizar estudios citológicos y de cariotipo.

A su regreso a Santo Domingo, la paciente reportó a su ginecólogo la información de su evaluación en los Estados Unidos y, notó la ausencia de movimientos fetales, razón por la cual fue admitida en la Clínica Corazones Unidos de esta ciudad, donde se verificó la muerte fetal y posición de nalgas del feto.

El aborto fue inducido mediante prostaglandinas/oxitocina y se obtuvo un feto

masculino y su placenta, envueltos en la membrana amniótica. El feto pesó 273 G; la placenta midió 11.8 x 7.0 x 1.5 cm, pesó 179 G y tenía un cordón umbilical de 28.0 cm de longitud, con 2 arterias y 1 vena.



FIGURA No. 3.- MICROFOTOGRAFIA DE PARED ABDOMINAL. NOTESE, A MAYOR AUMENTO, LA PRESENCIA DE CELULAS (FIBRAS) MUSCULARES ESQUELETICAS NO COMPACTAS, QUE SE INTERRUPTEN HACIA LA IZQUIERDA DEL CAMPO INFERIOR, EN UN TRASFONDO DE TEJIDO CONECTIVO LAXO. (X 200).

El feto mostraba anomalías compatibles con la impresión ultrasonográfica sugerida en Miami, por lo que fue solicitada una autopsia.

Examen post-mortem demostró un feto inmaduro de dimensiones y peso corporal correspondientes con la edad gestacional de 18 semanas, establecida por ultrasonido. Los pabellones auriculares tenían localización discretamente baja y los párpados estaban fusionados. El vientre fetal, con pliegues, dilatación y flacidez marcada, tenía consistencia fina y translúcida (Figura No. 1). Secciones histológicas demostraron deficiencia de músculos rectos abdominales, consistente en ausencia focal de fibras musculares estriadas y zonas conteniendo algunas células musculares aisladas, en un trasfondo de tejido conectivo laxo. (Figuras No. 2 y No. 3)

Estaban presentes los genitales masculinos



FIGURA No. 4.- MACROFOTOGRAFIA DEL FETO. LA CAVIDAD ABDOMINAL HA SIDO EXPUESTA; NOTESE LO PROMINENTE DE LA VEJIGA URINARIA, SACULARMENTE DILATADA Y SOSTENIDA CON PINZAS.

externos, falo y escroto sin testículos; la uretra y meato ocupaban la posición habitual. Los orificios externos de la boca, nariz, oídos y ano eran evidentes y de aspecto normal. No se identificó polidactilia ni otra anomalía de las extremidades superiores y había congestión marcada y talipes equinovarum en los miembros inferiores (ver figura No. 1).

La cavidad abdominal contenía discreta cantidad de líquido ascítico y estaba ocupada, en su mayoría, por la vejiga urinaria -sacularmente dilatada- que midió 3.0 x 3.0 cm y desplazaba superior y posteriormente a los órganos abdominales. Los testículos tenían localización pélvica y no mostraron alteración microscópica significativa (figura No. 4).

Los riñones pesaron 1.5 G, peso adecuado para su edad gestacional, y la unión córtico-medular estaba bien delimitada. La pelvis y el sistema de cálices renales estaba dilatado bilateralmente en grado moderado de hidronefrosis y el parenquima renal, mayormente preservado (figura No. 5).

Los uréteres exhibían dilatación cilíndrica y la próstata histológicamente consistió de proliferación de fibras musculares lisas y conectivas, con muy escaso desarrollo del componente epitelial. La uretra no pudo ser



FIGURA No. 5.- MICROFOTOGRAFIA DE RIÑÓN. OBSERVESE PARENQUIMARENAL PRESERVADO HACIA LA IZQUIERDA Y, CENTRALMENTE, NOTABLE DILATACION DEL SISTEMA DE CALICES Y TUBULOS POR LA HIDRONEFROSIS. (X 100)

demonstrada en cortes seriados.

La placenta era simple y de dimensiones y peso esperados para la edad gestacional; histológicamente exhibió algunos cambios focales de fibrosis, atrofia de vellosidades coriónicas y un área pequeña de trombosis subcoriónica, en el aspecto fetal. No se identificó infarto.

Los resultados del cariotipo alegadamente realizado en Miami, no fueron hechos del conocimiento del ginecólogo de la paciente en Santo Domingo, razón por la cual los autores de este reporte de caso, nos vemos obligados a obviar tan importante información.

DISCUSION

Aunque usualmente se presenta de manera esporádica,² el SPB ha sido reportado en asociación a diversas anomalías cromosómicas, que incluyen: el Síndrome de Edwards o trisomía 18,³ el Síndrome de Patau o trisomía 13,⁴ el Síndrome de Down o trisomía 21,⁵ la delección intersticial del brazo "q" del primer cromosoma⁶ y formas de mosaicismo diploides y

tetraploides.⁷ Aunque infrecuentemente, la asociación a cromosopatías hace necesario efectuar estudios citogenéticos de cariotipo en casos de SPB, para así poder estimar chances de recurrencias.

Además de la tríada de hallazgos clásicos del SPB, han sido reportados defectos músculo-esqueléticos y anomalías gastrointestinales en 58% y 31% de los casos respectivamente.⁸ Estas últimas incluyen: malrotación gastrointestinal, anomalías mesentéricas, estenosis y atresias distales⁹; también agenesia anorectal, exonfalos y gastrosquisis¹⁰. Entre las malformaciones músculo-esqueléticas asociadas a SPB, podemos citar: desarrollo anormal -hipoplasia- de las extremidades inferiores¹¹ y, más comúnmente, talipes equinovarum⁸.

Hipoplasia pulmonar es un hallazgo a menudo asociado a SPB^{3,4,8} y parece resultar de compromiso del volumen torácico y oligodramnios, debido a la imposibilidad de pasar orina a través de la uretra prostática.³

La etiología del SPB permanece incierta¹² y controversial¹; sin embargo, la mayoría de los autores coincide en la existencia de factores obstructivos a nivel prostático y/o uretra, que se atribuyen a defectos primarios de la capa embrionaria mesodérmica. Un estudio⁸ propone que uno o más agentes teratogénicos pueden conllevar a desarrollo anormal del mesodermo, lo que resulta en anomalía obstructiva -funcional o mecánica- de los órganos del tracto urinario, que derivan embriológicamente del mesodermo.

La incidencia del SPB, mucho mayor en varones, ha sido atribuida a que el proceso de desarrollo del sistema urogenital es más complejo en el sexo masculino, lo que le hace susceptible a cualquier agente teratogénico. De igual manera, parece improbable que el agente causal de la anomalía sea único y, posiblemente es multifactorial.⁸

Con frecuencia casos de SPB terminan en aborto y natimortos. Muerte perinatal ha sido atribuida mayormente a fallo respiratorio, como parte del cuadro de oligodramnios, y a malformaciones urinarias severas, sobretodo si el parénquima renal es displásico, no funcionando.⁸ El diagnóstico de SPB a menudo se hace mediante ultrasonografía, durante la evaluación prenatal.^{3,4,13}

El pronóstico a largo plazo de infantes nacidos con SPB, va a depender de que ocurra o no pielonefritis; en un gran número de casos, esta es consecuencia de estasis urinario, vaciado vesical disminuido, reflujo vésico-ureteral y bacteriuria,^{14,15} ya que las anomalías de tracto

urinario constituyen la causa más común de morbilidad/mortalidad en SPB.

También ha sido reportada la ocurrencia de seminoma testicular en un paciente que había nacido con SPB.¹ Como es sabido, testículos no descendidos a saco escrotal tienen riesgo aumentado de desarrollar eventualmente, tumores germinales y criptorquidea es uno de los hallazgos constantes del SPB.

Además de tratamiento médico a las complicaciones urinarias, los infantes nacidos con SPB pueden requerir de procedimientos quirúrgicos en diversas modalidades, que abarcan desde vesicostomía temprana¹⁴ hasta trasplante de riñón en casos severos de fallo renal.¹⁷ Abordajes quirúrgicos específicos incluyen: abdominoplastia reconstructiva con engrosamiento de la pared abdominal preservando la cicatriz umbilical¹⁸, orquidopexia bilateral, cistoplastia reductora y reimplantación uretral¹⁹.

El caso que reportamos tuvo hallazgos morfológicos, macro y microscópicos, característicos del SPB: deficiencia -ausencia focal- de músculos recto-abdominales, hipoplasia/aplasia uretral con anomalía de la próstata, dilatación sacular de la vejiga urinaria, megaureter e hidronefrosis bilateral. Los pulmones, hipoplásicos, pesaron en su conjunto 4 G.

La muerte fetal ocurrió por aspiración, documentada por la presencia en espacios intraalveolares de células escamosas anucleadas (lanugo) y polimorfocelares neutrófilos; otros hallazgos de asfixia intrauterina fueron congestión visceral y petequias de timo, pulmones y glándulas suprarrenales.

Las extremidades inferiores tenían talipes equinovarum en un grado leve, y la placenta mostró focos microscópicos de fibrosis, atrofia de vellosidades y una pequeña zona de trombosis subcoriónica; no se identificó infarto ni evidencia de insuficiencia placentaria.

A la fecha de realizar este reporte de caso, pasados varios meses, los autores desconocen los resultados del cariotipo que la madre alega haber sido efectuado durante su chequeo en un centro clínico de Miami.

En conclusión, hemos presentado un caso típico de SPB que, aunque infrecuente, es

una entidad característica a ser tenida en cuenta por obstetras, pediatras y patólogos al momento de evaluar abortos, natimortos e infantes nacidos con anomalías congénitas. Reiteramos la necesidad de realizar estudios citogenéticos de cariotipo en estos casos, no solamente para establecer un diagnóstico etiológico preciso de la malformación, sino también para poder anticipar riesgo estimado de recurrencia.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Parra R O, Cummings J M, Palmer D C. Testicular seminoma in a long term survivor of the Prune-Belly syndrome. *Eur Urol* 1991; 19(1):79-80
- 2.- Churg J, Bernstein J, Risdon A, Sobin L H. Developmental and Hereditary Diseases. Renal Disease III, Igaku-Shoin 1987: 252-53
- 3.- Hoagland M H, Frank K A, Hutchins G M. Prune belly syndrome with prostatic hypoplasia, bladder wall rupture and massive ascites in a fetus with trisomy 18. *Arch-Pathol-Lab-Med* 1988; 112(11):1126-28
- 4.- Mc Keown C M, Donnai D. Prune-Belly in Trisomy 13. Short communication. *Prenat Diagn* 1986;6(5):379-81
- 5.- Amacker E A, Grass F S, Hickey D E, Hisley J C. An association of prune belly anomaly with trisomy 21. *Am J Med Genet* 1986;23(4):919-23
- 6.- Scarborough P R, Files B, Carroll A J, Quinlan R W, Finley S C, Finley W H. Interstitial deletion of chromosome 1 (del 1) (q25q32) in an infant with prune-belly sequence. *Prenat Diagn* 1988; 8(3): 169-74
- 7.- Urioste M, Pinel I, Gomar J L, Skinner C, Martinez-Frias M L. Diploid/tetraploid mosaicism in a stillborn infant with prune belly anomaly. *Ann Genet* 1990;33(1): 49-51.
- 8.- Manivel J C, Pettinato G, Reinberg Y, Gonzalez R, Burke B, Dehner L P. Prune-Belly syndrome: clinicopathologic study of 29 cases. *Pediatr Pathol* 1989; 9(6): 691-711
- 9.- Wright J R, Barth R F, Neff J C, Poe E T, Sucheston M E, Stempel L E. Gastrointestinal malformations associated with prune-belly syndrome: three cases and review of the literature. *Pediatr Pathol* 1986; 5: 421-48
- 10.- Walker J, Prokurat A I, Irving I M. Prune belly syndrome associated with exomphalos and anorectal agenesis. *J Pediatr Surg* 1987; 22(3): 215-17
- 11.- Genest D R, Driscoll S G, Bieber F R. Complexities of

- limb anomalies: the lower extremity in the prune belly phenotype. *Teratology* 1991; 44(4):365-71
- 12.- Popek E J, Tyson R W, Miller G J, Caldwell S A. Prostate development in prune belly syndrome (PBS) and posterior urethral valves (PUV): etiology of PBS lower urinary tract obstruction or primary mesenchymal defect?. *Pediatr Pathol* 1991; 11(1): 1-29
- 13.- Ragno A M, Maffioli G F, Ercoli A, Guarraggi C G, Lissoni D. One case of prune belly syndrome: prenatal and prognostic evaluation. *Clin Exp Obstet Gynecol* 1991;18(2): 153-57
- 14.- Woodard J R, Zucker I. Current management of the dilated urinary tract in prune belly syndrome. *Urol Clin North Am* 1990; 17(2): 407-18
- 15.- Reinberg Y, Manivel J C, Pettinato G, Gonzalez R. Development of renal failure in children with prune belly syndrome. *J Urol* 1991; 145(5):1017-19
- 16.- Campobasso P, Musi L, Bedgoni A, Belloli G. Prune belly syndrome. *Pediatr Med Chir* 1989; 11(2): 137-48
- 17.- Reinberg Y, Manivel J C, Fryd D, Najarian J S, Gonzalez R. The outcome of renal transplantation in children with the prune belly syndrome. *J Urol* 1989; 142:1541-42
- 18.- Monfort G, Guys J M, Bocciardi A, Coquet M, Chevalier D. A novel technique for reconstruction of the abdominal wall in the prune belly syndrome. *J Urol* 1991; 146(2):639-40
- 19.- Fallat M E, Skoog S J, Belman A B, Eng G, Randolph J G. The prune belly syndrome: a comprehensive approach to management. *J Urol* 1989; 142(3): 802-05